



Fakomatozis pigmentovaskülaris

Phacomatosis pigmentovascularis

Nursel Dilek^{*a}, Yunus Saral^a, Ahmet Metin^a, Selim Dereci^b, Aysima Özçelik^c

^a Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, Rize, Türkiye

^b Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Rize, Türkiye

^c Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Nöroloji Anabilim Dalı, Rize, Türkiye

MAKALE BİLGİLERİ

Makale geçmişi

Geliş tarihi : 02 / 08 / 2011

Kabul tarihi : 08 / 08 / 2011

* Yazışma Adresi:

Nursel Dilek
Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Dermatoloji Anabilim Dalı,
Rize
e-posta: nur.dilek@hotmail.com

Anahtar Kelimeler:

Fakomatozis pigmentovaskülaris
Konjenital
Pigmente nevüs
Pigmente kıllı nevüs
Nevüs flammeus

Keywords:

Phacomatosis pigmentovascularis
Congenital
Pigmented nevus
Pigmented hairy nevus
Nevus flammeus

ÖZET

Fakomatozis pigmentovaskülaris melanositik nevüs ve vasküler malformasyonların kombinasyonu ile oluşan nadir görülen bir genodermatozdur. Fakomatozis pigmentovaskülaris sınıflandırması güncellenmesine rağmen son zamanlarda farklı malformasyonlarla birliktelik gösteren olgular bildirilmektedir. Bu olguların bir kısmına ilgili yazarlar tarafından özel isimler verilirken, bazıları da atipik olgular olarak nitelendirilmiştir. Burada konjenital pigmente nevüs, pigmente kıllı nevüs ve nevüs flammeusun bir arada bulunduğu bir fakomatozis pigmentovaskülarisli yenidoğan olgu sunulmaktadır.

J. Exp. Clin. Med., 2012; 29:320-322

ABSTRACT

Phacomatosis pigmentovascularis is a rare genodermatosis which consists of a combination of melanocytic nevi and vascular malformations. Although the classification of phacomatosis pigmentovascularis is updated, recently some cases have been reported with coexistence of different malformations while some of these cases were named with special names by the authors, some cases were described as atypical cases. Here a case of the newborn which has coexistence of congenital pigmented nevus, pigmented hairy nevus and nevus flammeus, is presented.

J. Exp. Clin. Med., 2012; 29:320-322

1. Giriş

Fakomatozis pigmentovaskülaris (FPV), ilk kez 1947 yılında Ota ve ark. tarafından tanımlanmıştır (Chen ve Happle, 2003). Dermal melanositik nevüs ve kapiller tip kutanöz vasküler malformasyonla seyreden nadir görülen genodermatozlardan biridir. 1985'te kapiller malformasyonun eşlik ettiği epidermal komponente göre dört tipte gruplandırılmıştır. Her bir tip okulokutanöz tutulumu ve ekstra kutanöz tutulumu (nörolojik, iskelet vs.) göre alt gruplara ayrılır (Torrelo ve ark., 2006; Larralde ve ark., 2008). FPV'nin son zamanlarda en sık görülen tipleri fakomatozis sesioflammea, fakomatozis spilorosa ve fakomatozis sesiomarmorata olarak sınıflandırılmıştır

(Happle ve ark., 1997). Burada nadir görülmesi nedeniyle, vücudunun bir yarısında nevus flammeus, diğer yarısında ise verrüköz ve pigmente kıllı nevus bulunan bir FPV olgusu sunulmaktadır.

2. Olgu

Yenidoğan sarılığı nedeniyle pediatri kliniğinde tedavi gören üç günlük erkek bebeğin vücudundaki lekeler nedeniyle kliniğimizden konsültasyon istendi. Öyküde bebeğin normal spontan vajinal yolla, miyadında ve 3100 gram ağırlığında doğduğu, ailenin diğer iki çocuğunun sağ ve sağlıklı olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenede sağ frontaldan

sağ kulak heliksine, kulak önüne boyuna ve suprasternal bölgeye, başın aynı tarafındaki temporal ve oksipitaline uzanan alanlarda eritemli yama mevcuttu. Sağ alt ekstremitede ise sağ glutealden başlayıp ayak tabanına kadar uzanan alanda eritemli yama görüldü. Sol glutealde ise yaklaşık 10 cm çapında kenarları düzenli olan kahverengi bir makül mevcuttu. Makül üzerinde koyu kahverengi üzeri verrüköz görünümlü 1,5 cm çaplı 2 adet plak ile 1 cm çaplı ve üzeri kıllı 2 plak vardı. Aynı makül üzerinde yaklaşık 0,3 cm çaplı 6-7 adet daha açık kahverenkli maküller mevcuttu (Şek. 1 ve 2).



Şek. 1 ve 2. Sağ yüz, boyun, saçlı deri, sağ gluteal ve sağ ekstremitede asimetrik yerleşimli eritemli, mor renkli maküller, sol glutealde ise kahverenkli makül üzerinde koyu kahverengi, siyah papüller ve plaklar görülmekte.

Göz muayenesini de kapsayan sistemik muayene ve rutin laboratuvar incelemelerinde (batın USG ve beyin MR) patolojik bulguya rastlanmayan hastanın belli aralıklarla takibi önerildi.

3. Tartışma

FPV vasküler malformasyonlar ve melanositik nevüslerle karakterize nadir görülen bir genodermatozdur. FPV'nin geleksel sınıflaması şu şekildedir; a) Tip 1: Nevus pigmentozus et verrukoza ve nevus flammeus birlikteliği b) Tip 2: Nevus anemikusun eşlik ettiği veya eşlik etmediği büyük mongol lekeleri ile nevus flammeus birlikteliği c) Tip 3: Nevus anemikusun eşlik ettiği veya eşlik etmediği, nevus spilus veya büyük benekli lentiginöz nevusla nevus flammeusun birlikteliği ve d) Tip 4: Nevus anemikusun eşlik ettiği veya etmediği,

büyük mongoliyan lekeler ve benekli lentiginöz nevusun her ikisinin de nevus flammeusla birlikteliği (Torrelo ve ark., 2006; Larralde ve ark., 2008). FPV'nin iyi tanımlanmış üç formu fakomatozis sesioflammea, fakomatozis spilorosa ve fakomatozis sesiomarmorata olarak adlandırılmıştır (Happle, 2005). Fakomatozis sesioflammea bir veya daha fazla mavi noktalar (mongol lekesi ve dermal melanositler) ve nevus flammeustan oluşur. Fakomatozlar arasında en sık görülen formdur. Fakomatozis spilorosa'da maküler nevus spilus ve telenjiektatik nevus mevcutken, fakomatozis sesiomarmorata ise mavi noktalar, büyük mongol lekeleri ve kutis marmorata telenjiektatika konjenita görülür (Happle, 2005). Bizim olgumuzda mongol lekesi bulunmadığı için fakomatozis sesioflammea grubuna, maküler nevus spilusu ve telenjiektatik nevusu olmadığı için fakomatozis spilorosa grubuna, mavi noktalar, büyük mongol lekeleri ve kutis marmorata telenjiektatika konjenita olmadığından dolayı fakomatozis sesiomarmorata grubuna dahil edilememiştir.

FPV'nin tüm formlarında hastaların sadece okulokütanöz tutulumu varsa alt tip a, nörolojik ve iskelet sistemi gibi iç organların tutulumu varsa alt tip b olarak sınıflandırılmaktadır. Fakomatoz hastalarında intrakranial, visseral vasküler anomaliler, koroidal melanom ve ekstremitelerin hemihipertrofisi gibi birçok sistem etkilenebilmektedir. Tip 2 fakomatoz hastalarında Klippel-Trenaunay-Parkes-Weber sendromu veya Sturge-weber sendromu oldukça sık görülmekte iken tip 3 formunda multiple granüller hücre tümörleri artmıştır (Ümmetoğlu, 2008; Larralde ve ark., 2008). Bizim hastamızda iç organ tutulumuna ait herhangi bir patoloji tespit edilememiştir. FPV olgularının bir kısmı tam olarak tanımlanamamıştır. Bazı yazarlar cafe au lait makul veya nevus depigmentozusla telenjiektatik nevus ilişkisini bildirmişlerdir (Wolf ve ark., 2009). Chen ve Happle, (2003) telenjiektatik nevus, mavi noktalar, kafe au lait maküller, nevus depigmentasyon ve nevus sebaceusun eşlik ettiği fakomatozis multipleks olgusunu bildirmişlerdir. Bizim olgumuzda da cafe au lait makül bulunmaktaydı ancak, Chen ve Happle'nin vakalarından farklı olarak bu makül üzerinde pigmente nevüsler bulunmaktaydı.

Wolf ve ark. (2009) daha önce bildirilmiş fakomatoz olgularından farklı büyük mongol lekeleri ve segmental cafe au lait makül birlikteliğini 'fakomatozis pigmentopigmentalis' adıyla bildirmişlerdir. Happle ve ark. (1997) ise normal deri, hipo ve hiperpigmente deri alanları bulunan olgularını 'Cutis tricolor' olarak adlandırdıkları yeni bir sendrom olarak tanımlamışlardır. Bizim olgumuzda ne Wolf ve ark.'nin olgusundaki gibi mongol lekesi, ne de Happle ve ark.'nin vakasındaki gibi hipopigmente deri alanları bulunmaktaydı. Goyal ve Varshney, (2010) fakomatozları; fakomatozis sesioflammea, fakomatozis spilorosa, fakomatozis sesiomarmorataya ilave olarak pigmente ve vasküler nevüslerin farklı tiplerinin olduğu sınıflandırılmayanlar grubunu tanımlamışlardır. Bu sınıflandırılmayan grupta zaman zaman fakomatozis sesioflammea ve fakomatozis spilorosa'nın da bulunabileceğini bildirmişlerdir.

Bizim tek taraflı nevus flammeusa ilave olarak, kontrateral kalçada cafe au lait makül üzerinde kıllı ve kılsız pigmente nevüslerin yer aldığı epidermal, pigmente ve vasküler nevüslerin birlikte görüldüğü, FPV alt tiplerinden hiçbirine tam olarak dahil edemediğimiz atipik FPV olgumuz literatür ışığında sunulmuştur.

KAYNAKLAR

- Chen, W.C., Happle, R., 2003. Phacomatosis pigmentovascularoseacea: An unusual case of phacomatosis multiplex. *Eur. J. Dermatol.* 13, 231-233.
- Goyal, T., Varshney, A., 2010. Phacomatosis cesioflammea: First case report from India. *Indian J. Dermatol. Ve.* 76, 307-310.
- Happle, R., Barbi, G., Eckert, D., 1997. "Cutis tricolor": Congenital hyper- and hypopigmented macules associated with a sporadic multisystem birth defect: An unusual example of twin spotting? *J. Med. Genet.* 34, 676-678.
- Happle, R., 2005. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch. Dermatol.* 141, 385-388.
- Larralde, M., Munoz, A.S., Caceres, M.R., Ciardiullo, A., 2008. Phacomatosis pigmentovascularis type Va in a 3-month old. *Pediatr. Dermatol.* 25, 198-200.
- Torrelo, A., Zambrano, A., Happle, R., 2006. Large aberrant Mongolian spots coexisting with cutis marmorata telangiectatica congenita (phacomatosis pigmentovascularis type V or phacomatosis cesiomarmorata). *J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol. J.E.A.D.V.* 20, 308-310.
- Ümmetoğlu, Ö., 2008. Dermal ve subkutanöz tümörler. *Andrews' Deri Hastalıkları Klinik Dermatoloji.* Aydemir, E.H., Çeviri editörü. Onuncu Baskı. İstanbul Tıp Kitabevi. 581-632.
- Wolf, R., Wolf, D., Davidovici, B., 2009. Phacomatosis pigmentopigmentalis: Aberrant mongolian spots and segmental café' au lait macules. *Pediatr. Dermatol.* 26, 228-229.